

Hipermobilny podtyp zespołu Ehlersa-Danlosa (hEDS) jest najczęściej występującym podtypem tego zespołu. Częstość występowania szacuje się na 1/5000 żywych urodzeń, co czyni go jednym z najczęściej występujących zespołów genetycznych. Zdaniem jednego z największych specjalistów z zakresu chorób tkanki łącznej, prof. Roodney Grahame'a, EDS jest jednym z najbardziej „zaniedbanych” zespołów we współczesnej medycynie. Od roku 1986, kiedy ustanowiona została pierwsza klasyfikacja EDS, do dzisiaj podłoże genetyczne zostało określone dla wszystkich podtypów z wyjątkiem podtypu hipermobilnego. Pacjenci z hEDS prezentują bardzo szerokie spektrum objawów, które obejmują zaburzenia struktury i funkcji skóry (skóra jest nadmiernie rozciągliwa, cienka, podatna na skaleczenia i siniaczenie, ze skłonnością do powstawania przepuklin i rozstępów) oraz układów: mięśniowo-szkieletowego (nawykowe zwichnięcia, skręcenia), pokarmowego (refluks żołądkowo-przłykowy, przepuklina rozworu przełykowego, zespół jelita drażliwego), sercowo-naczyniowego (zaburzenia rytmu serca), moczowo-płciowego, a także zaburzenia neurologiczne (zespół przewlekłego zmęczenia, zespół posturalnej tachykardii ortostatycznej (POTS), psychiatryczne oraz dolegliwości bólowe.

Ze względu na nieustalone podłoże genetyczne, rozpoznanie hEDS dokonuje się wyłącznie na podstawie badania fizykalnego oraz wywiadu medycznego. Duża różnorodność i nasilenie objawów oraz, różny początek ich występowania sprawia, że rozpoznanie hEDS jest bardzo utrudnione i ostateczne postawienie diagnozy odbywa się poprzez wykluczenie innych zespołów tkanki łącznej i zajmuje nieraz wiele lat.

W niniejszym projekcie podjęta zostanie próba określenia podłoża genetycznego hEDS. Określenie zaburzeń genetycznych, które przyczyniają się do wystąpienia choroby, pozwoli na poszerzenie naszej wiedzy o wrodzonych wadach kolagenu oraz o korelacjach genetyczno-fenotypowych w EDS. Ustalenie właściwego rozpoznania da pacjentom szansę na wdrożenie wielospecjalistycznej opieki lekarskiej.